

Lugar: Hoofddorp, Países Bajos

Título: Desarrollo de estándares de cuidados para pacientes con Distrofia Muscular de Becker (DMB)

Número del taller: 290

Fechas: 21–23 de noviembre de 2025

Organizadores: Prof. Michela Guglieri (Universidad de Newcastle), Dr. Erik Niks (Universidad de Leiden), Prof. Elena Pegoraro (Universidad de Padua), Prof. Ros Quinlivan (University College of London).

Investigadores en etapas iniciales de carrera: Dr. Pietro Riguzzi (Universidad de Newcastle y Universidad de Padua) y Dra. Nienke Van der Velde (Universidad de Leiden).

Traducciones de este informe:

Alemán: Josef Finsterer

Francés: Karim Wahbi

Danés: Mads Stemmerik

Italiano: Pietro Riguzzi e Ilaria Zito

Neerlandés: Nienke Van Der Velde

Castellano: Nuria Muelas

Participantes: Prof. Michela Guglieri (Reino Unido), Dr. Erik Niks (Países Bajos), Prof. Elena Pegoraro (Italia), Prof. Ros Quinlivan (Reino Unido), Dr. Adnan Manzur (Reino Unido), Dra. Chloe Geagan (Reino Unido), Dra. Ilaria Zito (Italia), Dr. John Bourke (Reino Unido), Dr. Josef Finsterer (Austria), Dr. Karim Wahbi (Francia), Prof. Edoardo Malfatti (Francia), Sr. Keith Robson (Reino Unido), Sr. Lasse Blichfeldt Haastrup (Dinamarca), Prof. Liesbeth De Waele (Bélgica), Dra. Lindsay Alfano (EE. UU.), Prof. Luca Bello (Italia), Dr. Mads Peter Godtfelt Stemmerik (Dinamarca), Dra. Nuria Muelas (España), Dr. Philippe Collin (Países Bajos), Dra. Anna Mayhew (Reino Unido), Dra. Talia Eilon (Reino Unido), Dr. Pietro Riguzzi (Reino Unido), Dra. Nienke Van Der Velde (Países Bajos).

Resumen

El taller de la ENMC sobre la distrofia muscular de Becker (DMB) se celebró del 21 al 23 de noviembre de 2025 y reunió a clínicos, investigadores, grupos de pacientes y personas afectadas procedentes de toda Europa y de Estados Unidos. El objetivo del encuentro fue revisar la práctica clínica actual en el diagnóstico y la atención de los pacientes con DMB, identificar los retos y lagunas de conocimiento existentes, y establecer prioridades para el desarrollo de recomendaciones clínicas internacionales. Se analizaron encuestas diseñadas específicamente para el taller, dirigidas tanto a pacientes como a profesionales sanitarios, y se revisaron las recomendaciones publicadas en Italia y Francia.

Uno de los principales aspectos destacados es el retraso diagnóstico, ya que muchos pacientes esperan más de dos años antes de recibir un diagnóstico genético de DMB. Los pacientes con fuerza muscular preservada parecen estar especialmente expuestos a diagnósticos tardíos o incluso a no ser diagnosticados en algunos países donde la determinación de creatincinasa (CK) no se realiza de forma rutinaria. Los participantes debatieron distintas estrategias para mejorar los circuitos diagnósticos. Aunque las pruebas utilizadas suelen ser adecuadas, el orden en el

que se realizan no siempre es el más eficiente y puede contribuir a retrasos diagnósticos. La determinación de CK sigue siendo el primer paso en el diagnóstico, seguida del estudio genético. En casos excepcionales, una sola prueba puede no ser concluyente, siendo necesario un enfoque más amplio que combine el análisis genético, la biopsia muscular para evaluar la expresión de distrofina y una valoración cuidadosa de la presentación clínica y su evolución en el tiempo.

Se subrayó la necesidad de un abordaje multidisciplinar, en el que colaboren profesionales de diferentes especialidades, incluidos especialistas en enfermedades neuromusculares, fisioterapeutas, cardiólogos, genetistas y profesionales de la salud mental, incorporando otros especialistas según las necesidades individuales o la evolución de la enfermedad a lo largo del tiempo.

La resonancia magnética muscular en la DMB es una herramienta prometedora dado su potencial como marcador de progresión de la enfermedad en estudios de investigación, ya que permite detectar cambios en un intervalo de 1–2 años, aunque su implementación requiere un mayor desarrollo y estandarización.

Persisten importantes lagunas de evidencia para guiar la práctica clínica en áreas clave, como el manejo del dolor y el uso de corticoides, tanto en pacientes con debilidad como en aquellos con mayor preservación funcional pero que presentan dolor intenso o calambres.

El ejercicio se considera generalmente seguro y beneficioso, aunque los programas deben diseñarse con la participación de especialistas.

La afectación cardíaca sigue siendo un aspecto central en la atención de la DMB. Los expertos destacaron la importancia de realizar estudios cardíacos precoces, incluidos ecocardiogramas o resonancia magnética, y de iniciar tratamiento de forma temprana. No obstante, reconocieron las lagunas que existen de momento para definir el momento óptimo para comenzar la vigilancia y el tratamiento, así como la frecuencia adecuada de seguimiento, especialmente en pacientes más jóvenes o menos afectados.

La afectación respiratoria es poco frecuente en la DMB, pero requiere monitorización periódica en momentos clave, especialmente en pacientes que han perdido la capacidad de deambulación o de movilidad independiente.

Se abordó la salud ósea, destacando la importancia de controlar y suplementar regularmente la vitamina D.

El riesgo anestésico fue ampliamente discutido, ya que se requieren precauciones específicas y una selección cuidadosa de los fármacos anestésicos cuando los pacientes con DMB se someten a anestesia general, debido a posibles complicaciones. Se identificó la necesidad de una mayor educación de pacientes, familias y profesionales sanitarios en este ámbito.

Los problemas neurológicos y de salud mental en la DMB, incluidos el trastorno del espectro autista, el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), las dificultades de aprendizaje y la ansiedad, están siendo reconocidos cada vez con mayor frecuencia en todas las edades. Se identificaron como necesidades no cubiertas la evaluación de la función cerebral y el acceso a apoyo psicológico. Cuando se requiere tratamiento psiquiátrico, deben seguirse las guías habituales, aunque puede ser necesario un apoyo adicional del equipo multidisciplinar, especialmente en coordinación con el especialista en cardiología.

A lo largo del taller, los participantes coincidieron en la necesidad de reforzar la colaboración internacional, mejorar la recogida de datos, desarrollar estrategias educativas para aumentar la concienciación de pacientes y profesionales sanitarios, y elaborar estándares de atención unificados. Estas iniciativas permitirán garantizar un diagnóstico precoz, un seguimiento adecuado, asesoramiento genético y un apoyo integral a lo largo de toda la vida para las personas con DMB.

La gran variabilidad clínica de la DMB requiere un enfoque individualizado en la mayoría de los casos, con adaptaciones específicas tanto en adultos como en niños.

Un informe científico completo de la reunión se publicará en *Neuromuscular Disorders*.